

## FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș–Bolyai, Cluj–Napoca
1.2 Facultatea	Facultatea de Biologie și Geologie
1.3 Departamentul	Departamentul de Biologie și Ecologie al Liniei Maghiare
1.4 Domeniul de studii	Biologie
1.5 Ciclul de studii	Licență, 6 semestre, cu frecvență
1.6 Programul de studiu / Calificarea	Biologie (limba maghiară) / Licențiat în biologie

### 2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică umană						
2.2 Titularul activităților de curs	Dr. Székely Gyöngyi						
2.3 Titularul activităților de seminar	Dr. Székely Gyöngyi						
2.4 Anul de studiu	3	2.5 Semestrul	5	2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	Opt

### 3. Timpul total estimat (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1 Număr de ore pe săptămână	4	Din care: 3.2 curs	2	3.3 seminar/laborator	2
3.4 Total ore din planul de învățământ	98	Din care: 3.5 curs	28	3.6 seminar/laborator	28
Distribuția fondului de timp:					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					10
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					6
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat					10
Examinări					6
Alte activități: .....					
3.7 Total ore studiu individual		42			
3.8 Total ore pe semestru		98			
3.9 Numărul de credite		4			

### 4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	• -
4.2 de competențe	• folosirea corespunzătoare a bibliografiei de specialitate

### 5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 De desfășurare a cursului	• prezența calculator și videoproiector
5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului	• Condiția participării la examen este prezența obligatorie în proporție de 80% la seminarii.

## 6. Competențele specifice acumulate

<b>Competențe profesionale</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>Să fie capabili să rezolve probleme privind genetica umană, să cunoască noțiuni de citogenetică, modul de interacțiune a genelor, să dobândească cunoștințele de bază ale geneticii umane, să cunoască mai multe boli genetice umane, să dobândească cunoștințe de bază despre factorii genetici ai cancerului.</li><li>Să fie capabili să caute în literatura de specialitate și să înțeleagă articolele de specialitate.</li></ul>
<b>Competențe transversale</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>Să fie capabili să folosească terminologia și cunoștințele dobândite în cadrul orelor de genetică și în alte domenii de știință.</li><li>Să fie capabili să folosească terminologia și cunoștințele dobândite și în cadrul seminariilor.</li></ul>

## 7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<ul style="list-style-type: none"><li>Scopul principal al materiei este dobândirea cunoștințelor despre genetica umană în general, și în special despre cauzele bolilor genetice, a interacțiunii genelor, precum și cunoașterea factorilor genetici ai cancerului.</li><li>Să recunoască mai multe boli genetice și să fie capabili să le caracterizeze.</li><li>Să cunoască noțiunile fundamentale ale consilierii geneticii și a terapiei genetice, și să fie competenți de consiliere genetică de bază.</li></ul>
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"><li>Să dobândească abilitatea de a lucra în condițiile specifice ale laboratoarelor de genetică umană.</li><li>Să fie capabili să alcătuiască pedigriuri familiale și să analizeze aceste pedigriuri.</li><li>Să fie capabili să caute în literatura de specialitate și să înțeleagă articolele de specialitate.</li></ul>

## 8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Noțiuni de baza ale geneticii umane: gene functionale, replicarea genelor, expresia genelor	prezentare frontală	2 ore
2. Interacțiunea genelor: familii de gene, programe ale genelor	prezentare frontală	2 ore
3. Noțiuni de baza ale citogeneticii: structura	prezentare frontală	2 ore

cromozomilor si functiile lor, mutatii cromozomiale		
4. Tipuri de mostenire: mostenirea autozomala dominanta, recesiva, X si Y-linkata	prezentare frontală	2 ore
5. Mostenirea extracromozomiala si clasificarea bolilor genetice: genetica caracteristicilor umane	prezentare frontală	2 ore
6. Mostenirea extracromozomiala si clasificarea bolilor genetice: genetica caracteristicilor umane	prezentare frontală	2 ore
7. Mostenirea dispozitiilor personalitatilor umane: aspecte genetice ale formarii personalitatii, mostenirea inteligentei si a handicapului mental, psihopatii si neuroze	prezentare frontală	2 ore
8. Mostenirea dispozitiilor personalitatilor umane: mostenirea hiperactivitatii, a dislexiei, a disgrafiei si a greselilor de vorbire, mostenirea defectelor auditive	prezentare frontală	2 ore
9. Mostenirea bolilor neurologice: distrofii musculare, boala Huntington, boala Alzheimer, boala Charcot Marie Tooth	prezentare frontală	2 ore
10. Gene responsabile de imbatranire si a varstei inaintate, sindromul imbatranirii precoce	prezentare frontală	2 ore
11. Aspectele genetice ale cancerului: ciclul celular, tumori maligne si benigne, protooncogene, oncogene, gene tumorsupresor	prezentare frontală	2 ore
12. Aspectele genetice ale cancerului: apoptoza, gene repair, factori responsabili de producerea cancerului, modalitati de tratament ale cancerului	prezentare frontală	2 ore
13. Consiliere genetica si probleme de bioetica ale consilierii genetice: diagnoza, prognoza si terapie, risc genetic, diagnoza prenatala	prezentare frontală	2 ore
14. Terapia genica: terapie genica somatica, boala autoimuna	prezentare frontală	2 ore
Bibliografie		
1. Kiss Sz: Humán-genetika, Editura Ábel, Cluj - Napoca, 2010.		
2. Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, Lewontin RC, Gelbart WM, New York: WH Freeman & Co.: Introduction to Genetic Analysis, 2004.		
3. Weaver RF, Hedrick PW: Genetika, Editura Panem, 2000.		
4. Papp Z: Klinikai Genetika, Editura Golden book, Budapest, 1995.		
5. Szemere G: A Klinikai Genetika Alapjai, 2001.		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
1. Notiuni de baza ale geneticii umane: gene functionale, replicarea genelor, expresia genelor	prezentare individuală și discuții	2 ore
2. Interactiunea genelor: familii de gene, programe ale genelor	prezentare individuală și discuții	2 ore
3. Notiuni de baza ale citogeneticii: structura cromozomilor si functiile lor, mutatii cromozomiale	prezentare individuală și discuții	2 ore
4. Tipuri de mostenire: mostenirea autozomala dominanta, recesiva, X si Y-linkata	prezentare individuală și discuții	2 ore
5. Mostenirea extracromozomiala si clasificarea bolilor genetice: genetica caracteristicilor umane	prezentare individuală și discuții	2 ore

6. Mostenirea extracromozomiala si clasificarea bolilor genetice: genetica caracteristicilor umane	prezentare individuală și discuții	2 ore
7. Mostenirea dispozitiilor personalitatilor umane: aspecte genetice ale formarii personalitatii, mostenirea inteligentei si a handicapului mental, psihopatii si neuroze	prezentare individuală și discuții	2 ore
8. Mostenirea dispozitiilor personalitatilor umane: mostenirea hiperactivitatii, a dislexiei, a disgrafiei si a greselilor de vorbire, mostenirea defectelor auditive	prezentare individuală și discuții	2 ore
9. Mostenirea bolilor neurologice: distrofii musculare, boala Huntington, boala Alzheimer, boala Charcot Marie Tooth	prezentare individuală și discuții	2 ore
10. Gene responsabile de imbatranire si a varstei inaintate, sindromul imbatranirii precoce	prezentare individuală și discuții	2 ore
11. Aspectele genetice ale cancerului: ciclu celular, tumori maligne si benigne, protooncogene, oncogene, gene tumorsupresor	prezentare individuală și discuții	2 ore
12. Aspectele genetice ale cancerului: apoptoza, gene repair, factori responsabili de producerea cancerului, modalitati de tratament ale cancerului	prezentare individuală și discuții	2 ore
13. Consiliere genetica si probleme de bioetica ale consilierii genetice: diagnoza, prognoza si terapie, risc genetic, diagnoza prenatala	prezentare individuală și discuții	2 ore
14. Terapia genica: terapie genica somatica, boala autoimuna	prezentare individuală și discuții	2 ore
<b>Bibliografie</b> 1. Kiss Sz: Humán-genetika, Editura Ábel, Cluj - Napoca, 2010. 2. Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, Lewontin RC, Gelbart WM, New York: WH Freeman & Co.: Introduction to Genetic Analysis, 2004. 3. Weaver RF, Hedrick PW: Genetika, Editura Panem, 2000. 4. Papp Z: Klinikai Genetika, Editura Golden book, Budapest, 1995. 5. Szemere G: A Klinikai Genetika Alapjai, 2001.		

### **9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului**

- Conținutul cursurilor și a lucrărilor de laborator este în concordanță cu conținutul altor facultăți de specialitate din străinătate, acest conținut este înprospătat periodic conform literaturii noi de specialitate.
- Absolvenții acestui curs pot să își folosească cunoștințele acumulate în cadrul ofertelor de pe piața muncii, în învățământ, în departamentele de mediu ale instituțiilor publice la nivel central (ministere de profil) și local (consilii județene și municipale), Agențiile de Mediu, Administrația Apele Române, Garda de Mediu, Administrațiile Parcurilor Naționale și Naturale sau a altor tipuri de zone ocrotite, diverse laboratoare biologice (laboratoare de ecotoxicologie, laboratoare clinice) etc. Ei se pot integra în cadrul unor firme/companii private sau ONG-uri care oferă servicii de consultanță pe probleme de mediu sau firme de biotehnologie. În același timp, noțiunile specifice cursului constituie un punct de plecare spre nivelul superior de pregătire, reprezentat de programele de masterat și doctorat, în domeniul biologiei și ecologiei.

## 10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoașterea conținutului cursurilor predate.	Examen scris.	80%
	Folosirea cunoștințelor învățate în contexte noi.		
10.5 Seminar/laborator	Elaborarea temelor de specialitate și participarea la discuții.	Evaluare după prezentarea individuală.	20%
10.6 Standard minim de performanță			
• Cunoașterea conținutului cursurilor predate în proporție de 50%.			

Data completării

11.07.2024

Semnătura titularului de curs

Dr. Székely Gyöngyi

Semnătura titularului de seminar

Dr. Székely Gyöngyi

Data avizării în departament

14.07.2024.

Semnătura directorului de departament

Dr. Keresztes Lujza

.....